

# **CARDIOMIOPATIA DILATAIVĂ: DE LA DIAGNOSTICUL UZUAL LA SURPIZA TESTĂRII GENETICE**

## **DILATED CARDIOMYOPATHY: FROM THE COMMON DIAGNOSIS TO THE SURPRISIS OF GENETIC TESTING**

*Robert Adam, Ionut Stanca, Sebastian Onciul, Viorica Rădoi, Bogdan Alexandru Popescu,  
Ruxandra Jurcut*

Folosirea din ce în ce mai frecventă a testării genetice în practica clinică a demonstrat magnitudinea heterogenității în cardiomiopatia dilatativă (CMD). Până la 50% din cazuri prezintă un istoric familial pozitiv, iar aproximativ 40% o cauză genetică identificabilă. Fenotipul de CMD aritmogenă se suprapune cu conceptul actual al cardiomiopatiei aritmogene (CA) în aprox. 1/3 din cazuri. Într-adevăr, spre deosebire de cardiomiopatia aritmogenă de ventricul drept (ARVC), AC predominant stângă (ALVC) rămâne subdiagnosticată din cauza absenței criteriilor specifice de diagnostic. Au fost descrise drept posibile cauze genetice ale ALVC mutații în genele desmoplakinei (DSP) și ale filaminei C.

Prezentăm cazul unei paciente de 48 de ani fără antecedente personale semnificative care s-a prezentat la camera de garda pentru durere toracică însoțită de modificări ECG nespecifice și modificări la examenul ecografic în teritoriul arterei coronare drepte, prezentând și o valoare ușor elevată a troponinei I serice (TnI). În ciuda formulării unui diagnostic inițial de sindrom coronarian acut, arterele coronare su fost permeabile, formulându-se, ulterior, diagnosticul de injurie miocardică cu artere coronare normale (MINOCA), fiind trimisă către centrul nostru pentru evaluare suplimentară.

Examenele clinic și biologic au fost în limie normale, cu excepția unei valori ușor crescute persistent a TnI. ECG a arătat discretă fragmentare a complexului QRS cu prezența undelor Q în derivațiile inferioare. Ecocardiografia transtoracică a arătat un ventricul stâng nedilatat cu tulburare de cinetică la nivelul septului și a peretelui inferior bazal și disfuncție sistolică globală ușoară (FEVS 48%). A fost efectuat și un examen prin IRM Cardiacă ce a identificat un VS sever dilatat cu disfuncție sistolică ușoară, dar cu VD de dimensiuni și funcție sistolică normale. Mai important, secențele de captare tardivă de gadoloni (LGE) au arătat cicatrice extinsă sub-epicardică de aspect inelar; nu a fost identificat LGE la nivelul VD. Dat fiindcă mama pacientei a

fost diagnosticată cu fibrilație atrială la 45 de ani și deces la 60 ani, a fost imediat ridicată suspiciunea unei cardiomiopatii genetice.

Astfel, pacienta a fost testată genetic folosind next generation sequencing, prin care s-a identificat o variantă patogenă a unei mutații în gena DSP, confirmându-se, astfel, diagnosticul de ALCV. Deoarece evaluarea Holter ECG nu a arătat elemente de severitate, având sub 1000 de extrasistole ventriculare pe 24h sub 5 mg Bisoprolol, nu am considerat obligatorie implantarea de ICD în absența unui istoric familial de moarte subită sau personal de sincope neexplicate.

Observăm progrese în 2 zone cheie ale cardiomiopatiilor; în primul rând disponibilitatea tot mai mare a testării genetice și, în al doilea rând, disponibilitatea caracterizării tisulare a miocardului in vivo, prin rezonanța magnetică cardiacă. Integrarea acestor puncte de vedere într-o înțelegere integrată bazată pe aprecierea concomitentă a caracterizării genotip-fenotip promite noi strategii specifice de management și abordări terapeutice personalizate. Subliniem importanța unei investigații atente a pacienților cu boală cardiacă la vârstă tânără, fiind importantă căutarea dincolo de prima suspiciune de diagnostic. Sunt necesare eforturi continue pentru a dezvolta și valida metodele prognostice ce combină imagistica (fenotipare) cu genotiparea pentru a identifica subgrupuri cu risc înalt ce ar putea beneficia de implantarea unui ICD.